FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1966

THÈSE

n° 820

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Claude ROUSSEAU

Externe des Hôpitaux de Paris

né le 7 mai 1939 au Mans (Sarthe)

Présentée et soutenue publiquement le :

L'ACRO-OSTEOLYSE IDIOPATHIQUE DE L'ENFANT

A PROPOS D'UN CAS

Président : Mr. JULIEN MARIE, Professeur

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1966

THÈSE

n°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Claude ROUSSEAU

Externe des Hôpitaux de Paris

né le 7 mai 1939 au Mans (Sarthe)

Présentée et soutenue publiquement le :

L'ACRO-OSTEOLYSE IDIOPATHIQUE DE L'ENFANT

A PROPOS D'UN CAS

Président : Mr. JULIEN MARIE, Professeur

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

UNIVERSITEITSBIBLIOTHEEK - LEIDEN -

1/1/1966

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gaudart d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lelong (M.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Renard (G.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN . . . . . Georges BROUET.

1er ASSESSEUR . . . . . Daniel BARGETON

2e ASSESSEUR . . . . . Jean GOSSET

I. — PROFESSEURS

1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie et cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie et virologie	TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
—	POLONOVSKI (J.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	MALMEJAC (J.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
—	DOGNON (A.)
—	DJOURNO (A.)
Cancérologie médicale et sociale	DENOIX (P.)
Chimie pathologique	SCHAPIRA (G.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Génétique fondamentale	LEJEUNE (J.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	COURY (Ch.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
—	KUSS (R.)
—	VERNE (J.-M.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	LAROCHE (Cl.)
—	BRICAIRE (H.)
—	PÉQUIGNOT (H.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	N...
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
—	LEVY (Mlle J.)
Physiologie	BARGETON (D.)
—	PARROT (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	LEPAGE (F.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)

	MM.
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) **Professeurs à titre personnel :**

Anatomie anthropologique	OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique	NEZELOF (Ch.)
Bactériologie	BARBIER (P.)
Biochimie médicale	DESGREZ (P.) / DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Histologie	COUJARD (R.)
Parasitologie	LARIVIÈRE (M.)
Pathologie expérimentale	LOEPER (J.) / RICHET (G.)
Physiologie	DEJOURS (P.) / ROUCAYROL (J.-Cl.) / SCHERRER (J.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.) / GOUGEROT (L.) / TUBIANA (M.)
Radiologie médicale	FISCHGOLD (H.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) **Professeurs titulaires :**

		MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)		REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)		SOULIÉ (P.)
— — (Boucicaut)		LENÈGRE (J.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
	—	N...
	Cochin	LEGER (L.)
	Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
	Saint-Antoine	GOSSET (J.)
	Salpêtrière	SICARD (A.)
	Tenon	OLIVIER (Cl.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)		MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
— — — (Foch)		PADOVANI (P.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)		FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)		DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)		MATHEY (J.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis)		DUPERRAT (F.)
Clinique endocrinologique (Pitié)		DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)		LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)		HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)		DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)		TURPIN (R.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)		MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)		DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)		HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)		BERNARD (J.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)		CASTAIGNE (P.)
Cliniques medicales	Bicêtre	DEPARIS (M.)
	Broussais	MILLIEZ (P.)
	Cochin	BROUET (G.)
	Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
	Lariboisière	SÈZE (S. de)
	Pitié	DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine	KOURILSKY (R.)
	Saint-Antoine	BOUDIN (G.)

	MM.
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)	DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales — Baudelocque	LACOMME (M.)
Cliniques obstétricales — Saint-Antoine	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	OFFRET (G.)
— — (Cochin)	BREGEAT (P.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie	MOZZICONACCI (P.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	THIEFFRY (S.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique	GAULTIER (M.)
Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré)	JUDET (R.)
Clinique urologique (Cochin)	ABOULKER (P.)
— — (Necker)	COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	LAPLANE (R.)
Séméiologie médicale (A. Chantin)	DOMART (A.)
— — (Lariboisière)	BOUVRAIN (Y.)
— — (Pitié)	RAMBERT (P.)
— — (Rothschild)	WOLFROMM (R.)
Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais)	POILLEUX (F.)

b) Professeurs à titre personnel :

Hématologie	ANDRÉ (R.)
	BOUSSER (J.)
Hydrologie et climatologie	GIBERTON (A.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.)
Médecine	AZERAD (E.)
	BOUR (H.)
	CABROL (Ch.)
	GROSSIORD (A.)
	LAMBLING (A.)
	LAUNAY (Cl.)
	PAYET (M.)
	PERRAULT (M.)
	SIGUIER (F
	WORMS (R.)
Neuro-chirurgie	LE BEAU (J.)
Neurologie	LHERMITTE F.
Neuro-psychiatrie	PICHOT (P.)
Oto-Rhino-Laryngologie	MADURO (R.)
Pédiatrie	POLONOVSKI (Cl.)
	ROYER (P.)
Pneumo-Phtisiologie	KREIS (B.)
	MEYER (A.)
Rhumatologie	DELCARRE (F.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

	MM.
Anatomie pathologique	GOUYGOU (Ch.)
Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.)
Biochimie médicale	CARTIER (P.) GONNARD (P.)
Biologie médicale	HARTMANN (L.)
Hématologie	BILSKI-PASQUIER (G.)
Maladies infectieuses	DUPONT (V.)
Physique médicale	COURSAGET (J.) GREMY (F.)
Physiologie	GIRARD (Fr.)
Stomatologie	CHAPUT (Mme A.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.)

III. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

IV. — PROFESSEUR ASSOCIÉ

Statistique médicale et épidémiologique	SCHWARTZ (D.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseillers administratifs	Mlle CHAINTREUIL (G.) M. FAYE (R.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.),
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), Dr SCHILLER (J.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A mon PERE

A ma MERE

A ma FEMME

A ma FAMILLE

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41546822_0020

A Monsieur le Professeur Julien MARIE

qui a bien voulu présider cette Thèse.

A mon Maître, le Docteur HERRAULT

qui m'a inspiré ce sujet.

A Messieurs COHEN SOLAL

& DUHAMEL

Ses Assistants

Pour leurs précieux conseils.

AVANT-PROPOS

Encore inconnue il y a 30 ans, l'Acro-ostéolyse essentielle de l'enfant a vu son cadre progressivement se dessiner et se préciser, lors de la publication de nouveaux cas.

Affection rare : actuellement il existe 25 cas publiés portant sur l'acro-ostéolyse essentielle de l'enfant. Nous avons pu étudier un cas nouveau et particulièrement interessant, susceptible nous semble-t-il de permettre de mieux individualiser les limites de ce syndrome.

Successivement nous exposerons :

1/ L'Historique de cette affection depuis son isolement il y a une trentaine d'années. Dans ce chapitre nous résumerons les différentes observations publiées jusqu'à ce jour.

2/ Notre observation personnelle.

3/ A l'appui de ce qui est déjà établi, nous essaierons de mieux faire ressortir les grandes lignes de la maladie en étudiant successivement :

a) L'aspect clinique de l'affection.

b) L'importance de l'examen radiologique dans l'établissement d'un diagnostic de certitude.

c) Les examens complémentaires.
en réservant une étude plus particulière au chapitre histopothologique.

d) L'évolution.

e) Les formes cliniques pouvant être actuellement individualisées avec les différentes associations possibles.

f) Le diagnostic différentiel.

Enfin la

g) Physiopathologie.
en passant en revue les différentes hypothèses émises jusqu'à ce jour, et, celle qui actuellement retient l'attention.

HISTORIQUE

C'est en 1948 que l'on voit apparaître le terme d'acro-osteolyse créé par Guy LAROCHE et HOCHFELD, à propos d'une osteolyse progressive des quatre membres, associée à un syndrome endocrinien complexe. Ceci chez une femme de 23 ans, mais dont le début remonte à l'enfance. L'atteinte osseuse associe une lyse des phalangines et des phalanges au niveau des pieds.

Il s'ajoute d'autres atteintes du squelette et, un syndrome endocrinien complexe de nature hypophysaire.

Les auteurs concluaient à l'origine nerveuse centrale de ce syndrome puisque, à la suite d'une ventriculographie gazeuse montrant des ventricules dilatés, l'intervention découvrit une méningite séreuse importante associée à un kyste supra sellaire.

Cependant, si cette observation reprise en 1957 par LIEVRE qui suivit la malade jusqu'en 1959, est extrêmement originale, elle n'en est pas pour autant la première en date.

En effet, et il semble bien s'agir ici du premier cas publié, CADET relate l'apparition chez une femme, d'une lyse des métacarpiens et premières phalanges.

L'auteur note déjà :

" Le contour parfait des zones ostéolysées, sans que l'on puisse distinguer nulle part de réaction osseuse"

L'année suivante, en 1937, FROELICH et CORRET rapportent le cas d'un enfant de 2 ans ½ chez qui on assiste à la disparition progressive du Carpe et du Tarse, avec extension du processus de lyse au radius. Les membres supérieurs présent un raccourcissement important.

Cependant, avec ces trois premières observations, on ne possède aucun élément concernant l'histopathologie.

Les premiers renseignements de cet ordre nous sont apportés par l'observation de Julien MARIE, qui a suivi l'évolution de la maladie pendant 12 années, chez une fillette examinée pour la première fois à l'âge de 5 ans.

Chez cette enfant, les premiers troubles sont apparus avant l'âge de 5 ans par une gêne fonctionnelle des poignets et des chevilles. Puis, on assiste à une lyse progressive des Carpes, Tarses, Métacarpes et Métatarses, avec extension aux extrémités radiales et cubitales, et au coude gauche : Lyse de la trochlée.

De plus, il existe des lésions au niveau de la colonne vertébrale. Les vertèbres cervicales de C_2 à C_6 présentent des apophyses épineuses atrophiques. Le corps des vertèbres dorsales est étroit, les apophyses épineuses sont larges formant en D_9 et D_{10} de véritables ailerons.

Les vertèbres lombaires présentent des apophyses épineuses, des pédicules et des lames atrophiées.

Au niveau du Gril Costal, la première côte est absente du côté droit et atrophiée à gauche.

Il existe une hyperlaxité ligamentaire, et une arriération mentale importante. En effet, à l'âge de 17 ans, on est en présence d'une jeune fille au développement staturo pondéral nettement insuffisant. Le faciès est infantile, le crâne de petit volume. Le coefficient intellectuel ne dépasse pas 57 %. Par contre, au point de vue sexuel, les règles sont normales, apparues à l'âge de 11 ans. La pilosité est sensiblement normale, mais les seins sont peu développés.

Surtout chez cette malade va apparaître une insuffisance rénale, avec hypertension artérielle de développement progressif entraînant la mort à l'âge de 22 ans. On note au cours de l'évolution, une fracture supra épiphysaire, tibiale inférieure droite, dont la consolidation est normale après la pose d'un plâtre.

Les prélèvements osseux ne montrent aucune anomalie, et au niveau du rein, l'examen anatomopathologique découvre un aspect de glomerulo nephrite chronique typique.

Parmi les antécédents familiaux, il existe une maladie de Dupuytren, chez le père.

A la même époque se dessine l'aspect familial héréditaire de cette curieuse affection.

HOZAY publie en 1953 une observation concernant un cas familial d'Acro-ostéolyse, touchant le frère et la soeur.

Les lésions siègent au niveau des phalanges distales des doigts et des orteils, des deux côtés, aux carpes, tarses, métacarpes et métatarses, avec chez le garçon, extension aux extrémités osseuses radio-cubitales et à la jambe.

Le début, dans les 2 cas, s'est fait à l'âge de 3 ans. On assiste à une aggravation progressive des lésions qui se stabilisent aux environs de la puberté.

Il existe chez les 2 sujets de nombreuses malformations associées.

D'abord :

- Des troubles trophiques : constitués par une peau amincie, présentant des desquamations, de fines écailles blanchâtres, avec zones de Cyanose et de Keratose, au niveau des surfaces de friction.

- Une dysmorphie faciale

associant:

. Des malformations des oreilles et du nez.
. Une augmentation des diamètres bizygomatiques,
. et bipariétaux
. Une implantation anarchique des dents.
. Chez le garçon existe un degré avancé de débilité mentale.

Le caractèr .héréditaire de ce syndrome se précise quand THIEFFRY et Mademoiselle SORREL DEJERINE, de 1954 à 1961, rapportent une observation familiale de 4 cas touchant : la mère, le fils, la demi-soeur et un demi-frère.

Dans les quatre cas, on trouve :

Un début précoce : à l'âge de 3 ans, à chaque fois à point de départ carpien, puis extension aux métacarpiens, tarses, métatarses, phalanges et extrémités radio cubitales.

Chez deux des sujets atteints, l'évolution est lentement progressive, les lésions se stabilisent au cours de la deuxième décennie.

Les deux autres sujets présentaient des lésions toujours en évolution en 1958.

Il faut retenir chez le fils, des troubles neurologiques associés :

- signe de babinski bilatéral
- troubles vaso moteurs.

Un prélèvement pratiqué au niveau des régions lysées montre :

"un important tissu fibreux avec importance du nombre des vaisseaux dont les parois sont épaissies".

Successivement de nouveaux cas sont publiés :
NEYROND, en 1956, rapporte celui d'un enfant de 2 ans chez lequel la lyse débute au niveau des carpes, s'étend ensuite aux métacarpes, tarses et métatarses. Il existe une ostéoporose des extrémités qui s'amincissent.

Le sujet présente un crâne à rebord et parmi les examens biologiques, on relève une hyperphosphatasémie et une hyperphosphorémie. L'évolution est lentement progressive.

SCHAWARZELLER (1957) public le cas un peu particulier d'une ostéolyse post traumatique chez un enfant de 7 ans.

Mais les lésions vont s'étendre au côté non traumatisé : Les phalanges distales des métatarsiens, le carpe, se lysent d'une façon lentement progressive. Il y a également atteinte de l'avant-bras gauche.

SCHENETTEN (1956)- chez un enfant de 15 ans (c'est la limite d'âge supérieure retrouvée jusqu'à ce jour, avec le cas de CADET publié en 1937).

Le début se fait au niveau des phalanges distales des doigts et des orteils, d'une façon bilatérale. Il n'y a aucune association, on assiste seulement à une lyse progressive.

En 1958, JOSEPH et Collaborateurs publient le cas de trois frères d'une même famille, chez lesquels les troubles apparaissent à des âges différents : respectivement 8 ans, 8 ans, et 5 ans.

Il ya atteinte des phalanges distales, des pieds et des mains sans aucun signe associé.

Les régions touchées se lysent progressivement, et cette évolution semble se poursuivre actuellement.

Un examen Histopathologique a été pratiqué, qui montre:

> "une prolifération de capillaires et de substance hyaline réalisant un aspect véritablement tumoral de la prolifération vasculaire."

Résultats retrouvés chez deux des trois enfants touchés, le troisième n'ayant pas donné lieu à un prélèvement osseux.

Cet aspect anormal des vaisseaux au niveau des régions lysées se révèle bientôt comme le fait le plus marquant, et sur lequel les théories physiopathologiques vont se greffer.

En 1959, observation de COLETTA portant sur un enfant dont les premiers troubles apparaissent à l'âge de 2 ans, au niveau des phalanges distales des orteils et des doigts. Il existe d'importantes lésions des tissus mous adjacents. Comme dans tous les autres cas, la résorbtion osseuse est progressive.

La biopsie révèle des anomalies vasculaires portant sur les capillaires dont les parois sont épaissies. En plus, dans ce cas particulier, il existe une infiltration lympho-monocytaire des régions prélevées.

En 1964, SCHURTLEFF rapporte un nouveau cas familial d'Acro-ostéolyse touchant le père et les deux filles.

Le début est marqué par une atteinte isolée des poignets, survenant respectivement à l'âge de 3 ans ½, 3 ans ½ et 4 ans. La lyse s'étend aux extrémités proximales des métacarpiens et aux extrémités radio-cubitales.

L'évolution chez tous les membres de la famille atteints est identique :
Atteinte dans l'enfance se présentant comme une arthrite aigue des poignets et des chevilles, exacerbée par le moindre traumatisme (phénomène retrouvé après les biopsies).

Pendant l'adolescence, on assiste à une période de rémission.

Dans la 3ème décade, une période de déformations commence, avec dissolution complète des os atteints. Parfois, à ce stade, s'effectue l'expulsion de séquestres osseux au niveau des téguments adjacents.

Dans le reste de la famille existent d'autres anomalies: Le grand-père et un grand-oncle présentent une maladie de Dupuytren, dont les premiers signes apparaissent après 50 ans.

Un oncle, une tante et un cousin ont une atteinte articulaire plus importante à gauche qu'à droite.

La tante du côté paternel et sa famille présentent hypertension, obésité et arthralgies. Il n'a pas été trouvé d'ostéolyse radiographique, ni aucun signe clinique de néphrite.

L'Auteur s'est particulièrement attaché à effectuer des prélèvements systématiques des régions atteintes.

Dans tous les cas, les fragments osseux et cartilagineux sont normaux, sans infiltrat inflammatoire, ni aucune modification dégénérative; les anomalies portent uniquement sur les artérioles, qui sont très nombreuses, dont les parois sont très épaissies, la lumière rétrécie. Mais nous y reviendrons plus en détail dans le chapitre histopathologique.

En 1959 NEWTON publie un cas d'Acro-ostéolyse apparu chez un enfant âgé de 8ans. L'atteinte reste localisée aux

phalanges des mains et des orteils, mais il existe en plus un syndrome d'Ehlers-Danlos, et des nodules calcifiés sous-cutanés. Dans ce cas, une biopsie musculaire a été pratiquée, elle s'est révélée normale.

Enfin, DEROT, en 1961, décrit un cas limité au poignet droit, mais qui présente, comme dans le cas de Julien MARIE, une Néphropathie chronique avec hypertension artérielle.

Il apparaît alors que cette association, dans deux cas d'Acro-ostéolyse, d'une atteinte rénale, ne peut plus être jugée comme fortuite.

Le pronostic vital qui, jusqu'alors, était bon, doit être réservé dans le cas d'atteinte rénale associée. D'autant plus que cette conjoncture, loin d'être exceptionnelle, va se révéler relativement fréquente, puisque SCHURTLEFF relève chez deux de ses malades, une hypertension artérielle avec albuminurie. Il s'agit du père et d'un de ses enfants atteint lui aussi du syndrome complet.

Chez le père, la tension s'est révélée élevée dès le premier examen pratiqué à l'âge de 39 ans. (20/11). Chez l'enfant, alors que la tension artérielle à 3 ans ½ était normale, six mois plus tard, on trouve 13,4/8 .

Dans le cas particulier de notre malade, la tension artérielle a toujours été trouvée normale, mais lors d'une recherche systématique, une albuminurie à 0,05 g par 24 heures, a été découverte. Cette anomalie légère, et qui n'a pas été retrouvée lors des recherches ultérieures, ne doit pas moins faire émettre des réserves quant à l'évolution ultérieure, si l'on tient compte du jeune âge de ce sujet, dont les premières manifestations sont apparues au niveau des poignets à l'âge de 1 an.

OBSERVATION

Patrice B....
né le 16 Juin 1962

C'est dans ce cas particulier d'Acro-ostéolyse, le sujet le plus jeune observé jusqu'à ce jour.
En effet:

Examiné pour la première fois en Avril 1964, cet enfant est alors âgé de 22 mois.

Mais depuis un an déjà des anomalies ont été relevées:
- du côté droit tout d'abord et ensuite du côté gauche.
- marquées par un gonflement des poignets.
- très rapidement associées à une gêne fonctionnelle se traduisant par une limitation des mouvements de flexion extension des poignets.

Lors du premier examen :

Les poignets présentent un gonflement maximum sur leurs faces dorsales, semblable à une "tumeur dorsale du carpe" qui a tout d'abord fait évoquer le diagnostic de maladie de Still.

Les doigts sont déformés:
- à la fois effilés
- et boudinés.

La peau est blanche infiltrée.
Les ongles ne présentent aucune anomalie.
Il n'y a aucun signe inflammatoire,
aucune augmentation de la chaleur locale.

Au point de vue fonctionnel :

- Il est difficile de mobiliser les poignets.
- Les mouvements de flexion extension sont limités à 30 degrés de part et d'autre d'un plan moyen.

Cette limitation des mouvements ne s'accompagne d'aucune douleur.

Le reste de l'examen est strictement normal.

- Autres articulations
- Etat cutané
- Examen neurologique de la motricité et des sensibilités superficielles et profondes.
- Etat cardio-vasculaire.
- Developpement intellectuel et psycho moteur.

AU TOTAL :

On est en présence d'un enfant âgé de 22 mois présentant une gêne fonctionnelle des deux poignets s'accompagnant d'un gonflement de leurs faces dorsales.

Après avoir pensé à un rhumatisme chronique inflammatoire, les examens complémentaires ont permis de conclure à une Acro-ostéolyse.

EXAMENS COMPLEMENTAIRES:

Dans le sang

. VS . 2/5 . 5/13 . 3/8 . 8/20 .

Anti-Streptolysines : 20 unités.

Waaler - Rose : négatif

Calcémie 99 mg °/ ..

Phosphorémie 65 mg °/ ..

Phosphatases alcalines 2 4 B

Protidemie 70 mg

Electrophorèse des protides normales

Urée sanguine 0,25 °/ ..

Numération formule sanguine : Nle

Dans les urines:

Culot urinaire normal
Aucune albuminurie lors de ce premier examen
Pas de glucosurie
Compte d'Addis - 250 hematies / minute
500 leucocytes / minute
Epreuve de concentration dilution - 1002 - 1032.
Calciurie 22 mg % (environ 10 mg / 24 heures)
Phosphaturie 550 mg ° / ₀₀ soit 250 mg / 24 heures

Examen oculaire

NORMAL

Examen dentaire

NORMAL

Radiographies

Ce sont elles qui ont apporté la certitude du diagnostic. Premières radios pratiquées à l'âge de 15 mois:

Il existe :

Une avance des points d'ossification
A droite : 7 points carpiens
le point radial inférieur
A gauche : 5 points carpiens
le point radial inférieur
Des deux côtés : d'une façon diffuse, on constate un certain degré de décalcification.

Surtout ces points d'ossification présentent des anomalies quant à leur aspect.

En effet, les points et surtout celui du grand os sont irréguliers. Les bords sont nets et de limites irrégulières.

Nouvelle série de clichés : 6 mois plus tard :

On constate, et là le diagnostic ne fait plus de doute:

Du côté droit :

" La disparition de 5 des noyaux carpiens observés précédemment.
Le carpe est considérablement diminué de hauteur".

Ce qui est intéressant de constater, c'est la distance séparant l'extrémité inférieure de la styloide radiale de la base des métacarpiens qui, ici, se trouve considérablement réduite.

Du côté gauche :

Augmentation du nombre des points d'ossification qui restent normaux.

Au niveau des metacarpiens

- Ostéoporose largement étendue avec déformation de l'extrémité proximale des 2ème et 3ème métacarpiens qui est amincie.

Nouvelle série de clichés en Avril 1965.

Confirmant les premières données
Donnant un aperçu de la lenteur progressive du processus.

Par ailleurs

Les autres radiographies pratiquées sur l'ensemble du squelette sont normales.

Au total

On assiste à la destruction du carpe avec extension aux métacarpiens.
Il faut encore noter dans l'aspect général du malade

- une bosse medio frontale
- un certain degré d'hypertelorisme
- une légère protusion des globes oculaires

Il est à remarquer que l'hypertélorisme a déjà été retrouvé dans deux cas d'Acro-ostéolyse : (observation d'HOZAY portant sur le frère et la soeur).

EVOLUTION

Cet enfant est suivi régulièrement à la consultation du service, depuis le mois d'Avril 1964.

Des séries de clichés ont été pratiquées en: Septembre 64 - Janvier 1965 - Avril 1965.

- l'état osseux au niveau des mains et des poignets est stationnaire.
- la limitation des mouvements de flexion extension est toujours identique, ne dépassant pas 30 degrés par rapport au plan moyen.

Cependant est apparu progressivement au niveau des membres inférieurs, une déformation évidente constituée par un gonflement pré et sous-malléolaire du côté gauche.

Les radiographies des chevilles, du mois d'Avril 1965 n'ont révélé aucune anomalie.

Le 24 Août 1965, on constate pour la première fois un effondrement de la voûte plantaire.

On décide :

le port d'un plâtre durant 15 jours,
suivi d'un deuxième quelques jours plus tard.

Le 29 Octobre 1965:

Il existe une très légère amélioration fonctionnelle.

On constate un raccourcissement important au niveau du pied gauche qui est raccourci de 2 centimètres par ostéolyse d'apparition récente.

En effet, les mensurations pratiquées donnent :

pour le pied droit - 16,5 cm
pour le pied gauche - 14,5 cm

Les radios pratiquées le 5 Octobre 1965 ont en effet montré:

- un gonflement des parties molles du cou de pied gauche,
- une ostéoporose assez importante de tout le squelette, de l'extrémité inférieure de la jambe et du tarse.

Ce que l'on remarque surtout, c'est:
Sur les clichés de profil :

"Une agglomération de tous les noyaux osseux qui sont rapprochés les uns contre les autres au niveau du tarse".

On constate donc :

Une extension du processus ostéolytique au niveau des membres inférieurs avec atteinte nette du tarse au niveau du pied gauche.

Enfin, il faut noter les résultats de l'examen neurologique pratiqué le 29 Janvier 1966.

On trouva ce jour :

1/ Du côté droit (côté sain)

- Reflexes ostéotendineux

rotuliens
achilléens — présents

- Cutané plantaire

en flexion

2/ Du côté gauche

- Reflexes ostéotendineux

rotulien — présent
achilléen — aboli

- Cutané plantaire indifférent, en fait difficile à interpréter.

(Le reste de l'examen est négatif).

On est en présence d'un bel enfant de 4 ans, éveillé et au développement psycho-moteur absolument normal.

Au point de vue biologique

Deux faits importants sont à noter depuis le premier examen pratiqué en Avril 1964.

1) En Janvier 1965

- une albuminurie à 0,15 g par litre est découverte
- cette anomalie restera un fait isolé
  d'une part, jusqu'à maintenant, elle ne s'est jamais renouvelée
  d'autre part, le bilan fonctionnel renal à nouveau pratiqué s'est révélé normal

2) Le 29 Janvier 1966

Les mucopolysaccharides acides sont dosés dans les urines, ceux-ci se révèlent à: 20,5 mg / litre (dosage acide hexuronique), ce qui est nettement au-dessus de la normale (Dr MAROTEAUX)

C'est la première fois, à notre connaissance, que ce dosage se révèle anormalement augmenté. SCHURTLEFF a en effet pratiqué cet examen chez ces trois malades. Mais les résultats étaient normaux dans les trois cas.

La chromatographie de ces mucopolysaccharides urinaires est en cours d'étude.
En fait, pour l'instant, on ne peut qu'émettre des hypothèses quant à l'origine de ce taux anormalement élevé.

S'agit-il d'un simple témoin urinaire de la destruction osseuse ?
Ou encore du reflet d'un remaniement du collagène, peut-être lui-même responsable de la lyse osseuse.

On se souvient de ce résultat d'une biopsie réalisée par SCHURTLEFF au niveau des régions lysées révélant:

> " De larges zones de tissu collagène contenant des flaques de tissu metachromatique : muco-polysaccharides ".

Existe-t-il un rapport entre ce résultat et notre taux anormal de mucopolysaccharides urinaires ?

C'est possible.

Il serait intéressant chez le jeune Patrice B.... d'effectuer des biopsies des régions lysées, synoviales et osseuses, mais cet enfant a toujours été suivi en consultation externe sans aucune hospitalisation.

TABLEAU RECAPITULATIF.

Auteur Année	Caractère familial	Age caractère de début	Siège des lésions	Histopathologie	Associations
1 Cadet 1936	°	15 ans	Phalanges proximales métacarpes et carpes av. bras, métatarses résorbtion osseuse	non	°
2 FROELICH CORRET	°	2 ans 1/2	Carpes et tarses radius, disparition du carpe	non	°
3 LIEVRE 1957	°	petite enfance	Phalanges distales, orteils, aplatissement vertébral, résorbtion osseuse	non	Troubles vaso-moteurs kyste supra-sellaire
4 Julien-MARIE 1951 58-62	°	avant 5 ans	Carpes, tarses, métacubitus, radius, effilement os longs	Aucune anomalie de l'os rein : aspect de glomérulonéphrite chronique	Arrièration mentale, hyperlaxite ligamentaire, insuffisance rénale avec hta mort 22 ans.
5 HOZAY 1953	Récessive °	3 ans	Phalanges distales des doigts, orteils métacarpes, métatarses carpes, tarses, av.bras jambe.		Hypertélorisme débilité mentale.
6 HOZAY	Récessive, soeur du précédent	3 ans	Phalanges distales des doigts métacarpes, métarses carpe, tarse	non	Hypertélorisme
7 THIEFFRY SORREL	Dominante mère	3 ans 1/2	Carpe gauche radius cubitus métacarpes, tarses	non	Pieds creux bilatéral
8 THIEFFRY SORREL 1954-58	Dominante fils	2 ans carpe	Carpe, tarse, métacarpe métatarse, phalanges extrémités radius et cubitus	Tissus fibreux important, nombreux vaisseaux aux parois épais. os visible normal	Signe de Babinski bilatéral troubles vaso-moteurs

9	THIEFFRY SORREL 1961	dominante fille ½ soeur du 8	4 ans	carpe, extrémités radio-cubitales métacarpiens	non	pied creux bilatéral hyperphosphatasemie
10	THIEFFRY SORREL 1961	dominante frère ½ frère du 8	2 ans	retard apparition du noyau du pyramidal et du 1° cuneiforme	non	°
11	NEYROUD 1956	°	2 ans	carpe, métacarpe tarse, métatarse	non	crâne à rebord hyperphosphatasemie
12	SCHENETTEN 1956	°	15 ans	phalanges distales doigts et orteils des deux côtés	non	°
13	SCHWARZEILER 1957	°	7 ans	phalanges distales métatarses, carpe av.bras gauche	non	°
14	JOSEPH 1958	récessive	8 ans	phalanges distales des doigts et orteils	aspext de prolifération vasculaire intense	•
15	JOSEPH 1958	récessive frère du précédent	8 ans	phalanges distales de deux doigts	non	°
16	JOSEPH 1958	récessive frère du précédent	5 ans	phalanges distales de huit doigts	prolifération artériolaire	°
17	COLETTA 1959	dominant	2 ans	phalanges distales des orteils et des doigts	anomalies capillaires	importantes lésions des tissus nous adjacents
18	NEWTON 1959	syndrome ehlers danlos associé	8 ans	phalanges des pouces index auriculaires des deux mains phalanges des 4 derniers orteils	biopsie musculaires normale	spondilolisthesis 15 sl ehlers danlos

19 MAROTEAUX 1960	dominante	6 ans	phalanges distales doigts et orteils	non	°
20 MAROTEAUX 1960	mère du précédent	6 ans	phalanges distales doigts et orteils	non	°
21 DEROT 1961	°	9 ans	carpe droit, tête cubitale métacarpiens effilés, 4° métatarsien gauche	non	pied creux plati basic nephropati chronique avec hta
22 SCHURTEFF 1964	dominante	3 ans½	carpe, extrémités radiales, cubitales métacarpiens	prolifération d'artérioles aux parois épaissies	hta albumine de 24 h = 0,06
23 SCHURTLEFF 1964	dominante soeur de précédente	3 ans½	carpe, tarse, gêne fonctionnelle des coudes et genoux sans signe radio	idem précédent	tension artérielle normale, nephron double à gauche
24 SCHURTLEFF 1964	dominante père des précédents	4 ans	tarses, radius cubitus, carpes, métacarpiens, phalanges, gêne des coudes, épaules, genoux, sana, image radio anormale	prolifération d'artérioles aux parois épaissies zones de tissus collagènes avec plaques de tissu métachromatique	hta albuminurie des 24 h = 0,84 maladie de Dupuytren dans la famille
25 HERRAULT 1965	°	1 an poignets	avance des points d'ossification du poignet processus osteoporotique s'étendant progressivement, lyse progr. carpes, tarse G.	non	albuminurie à un examen = 0,05 par 24 h.

Il devient possible, maintenant, à la lumière des éléments apportés par l'étude des différents cas publiés jusqu'à ce jour, de dégager les principaux caractères de l'Acro-ostéolyse idiopathique de l'enfant.

L'âge de début.

Les premiers signes apparaissent toujours avant l'âge de 15 ans.
En fait, il s'agit là d'une limite très supérieure, puisque, dans 16 cas, les premiers symptômes sont apparus avant 5 ans, dans 7 cas avant 10 ans, et 2 fois seulement à l'âge de 15 ans. Même dans ces deux derniers cas, on ne peut exclure la possibilité de signes minimes, apparus depuis des années, et évoluant lentement, à bas bruit, sans avoir attiré l'attention.

Le premier signe clinique.

C'est presque toujours la déformation des parties molles survenant en regard des lésions osseuses, qui va attirer l'attention.
Chez notre malade, c'est l'augmentation de volume de la face dorsale du carpe qui motive le premier examen.
Au tout début de l'affection, il existe quelquefois une déformation notable des parties molles sans que l'examen radiologique décèle de lésion osseuse évidente.
C'est ce que nous avons relevé chez Patrice B....

Siège de la première lésion.

Il est assez fixe, et l'on peut, en gros, séparer les Acro-ostéolyses débutant au niveau du carpe, de celles débutant au niveau des phalanges (SCHENETTEN, SCHAWARZELLER, JOSEPH, COLETTA, NEWTON, MAROTEAUX).
Cependant, dans l'un et l'autre cas, cette première lésion ne reste jamais unilatérale. Très rapidement, des déformations

identiques, mais jamais strictement symétriques, apparaissent du côté opposé.
Dans la plupart des cas, ayant débuté au niveau du carpe, la lyse s'étend aux autres segments osseux du membre: métacarpes, phalanges, mais aussi au niveau des membres inférieurs: tarses, métatarses, phalanges des orteils, et même quelquefois: extrémités inférieures radiales et cubitales, côtes, clavicules; on relève même une atteinte isolée d'un olecrâne dans un cas de SCHURTLEFF.
Par contre, lorsque l'atteinte débute au niveau des phalanges, l'extension semble se faire bien moins volontiers. Ainsi dans les cas rapportés par JOSEPH, COLETTA, NEWTON et MAROTEAUX, la première atteinte a eu lieu sur quelques phalanges, s'est étendu aux autres phalanges voisines ou même, est restée localisée à une ou deux d'entre elles. Mais jamais l'extension ne s'est faite vers le carpe ou d'autres régions osseuses proches ou éloignées.

La déformation.

Est constituée par un gonflement des parties molles en regard des poignets (véritable tumeur dorsale du carpe) et des chevilles. Mais il n'existe aucune modification réelle des téguments, la peau n'est jamais chaude, jamais rouge, seulement infiltrée. Il n'y a aucun signe inflammatoire d'accompagnement. Il existe donc seulement un gonflement, auquel s'associe quelquefois une certaine sensibilité lors de la mobilisation.
Une certaine limitation de la mobilité s'installe progressivement, portant chez notre sujet, par exemple, sur les mouvements de flexion-extension. Des troubles des phanères sont parfois associés, les ongles s'élargissent et se raccourcissent, deviennent bombés, présentant quelquefois des stries longitudinales.

PARALLELEMENT :

- L'état général reste excellent
- Il n'y a aucune fièvre, aucun signe inflammatoire

- Aucun amaigrissement
- Aucune baisse de l'état général
- Aucun trouble du comportement, hormis les cas, bien sûr, où se trouvent associés des troubles neurologiques, débilité mentale par exemple, ou un syndrome endocrinien complexe.

Successivement, des déformations nouvelles apparaissent mais, presque toujours au niveau des mêmes segments osseux, essentiellement poignets et chevilles. Dans notre observation personnelle, l'atteinte d'abord localisée aux poignets, s'est très vite étendue à la cheville gauche, mais là encore, l'augmentation de volume des parties molles a précédé de quelques mois l'atteinte osseuse effective.
Au niveau du carpe, la déformation primitive fait souvent évoquer le diagnostic de maladie de Still, et finalement, c'est la radio plus que tout autre examen complémentaire qui apporte la certitude du diagnostic.

Importance de l'examen radiologique.

C'est un examen primordial.

En se rappelant que bien souvent, les déformations des parties molles précèdent les déformations osseuses, on trouve parfois, lorsque les sujets sont vus au tout début, une avance des points d'ossifications.

C'est le cas d'un malade de THIEFFRY, chez lequel on observe, au niveau du carpe gauche, un développement plus marqué des points d'ossification précédant la lyse osseuse.

C'est le cas également chez notre malade : avant tout aspect radiologique de lyse, alors que les déformations des parties molles sont nettes, on est frappé sur les clichés, par la présence à l'âge de 15 mois, du côté droit, de 7 points carpiens et le point radial inférieur. Du côté gauche, 5 points carpiens et le point radial inférieur. Alors que, normalement à cet âge, on ne doit trouver au maximum que 3 à 4 points carpiens de chaque côté.

Ces points eux-mêmes présentent des anomalies, ils sont irréguliers, aux limites nettes, formant parfois comme un liseré plus dense.
Surtout, c'est la pratique régulière des clichés, qui va permettre d'évaluer le degré et la rapidité d'extension du processus ostéolytique, sans que jamais, et c'est là un point très important, on assiste au moindre signe de régénération osseuse.

Sur les régions osseuses proches des régions en voie de lyse, et même quelquefois à distance de celles-ci, on remarque un certain degré de décalcification. Au niveau des métacarpiens et des phalanges, si l'on peut voir des encoches et des geodes (JOSEPH), l'aspect le plus fréquemment retrouvé, et maintenant classique, est celui de "sucre d'orge sucé". Les extrémités proximales des métacarpiens ort tendance à confluer les unes contre les autres.
Dans l'ensemble, ces lésions osseuses vont aboutir cliniquement à un raccourcissement bien visible au niveau des avant-bras où l'on constate l'absence totale de carpe.
On doit donc retenir la lente destruction osseuse appréciable sur les clichés répétés à intervalles réguliers, avec aggravation des lésions, sans qu'aucun signe de régénération osseuse ne puisse être relevé.

Examens complémentaires.

Ils n'apportent guère de renseignements dignes de retenir l'attention.
Numération, formule sanguine et VS sont toujours normales, ceci venant encore affirmer la nature non inflammatoire de l'affection.
L'urée sanguine est normale, hormis dans les formes où une atteinte rénale est associée. Dans les 2 cas avec glomerulo néphrite chronique (JULIEN, MARIE et DEROT) s'installe une hyperazotémie progressive. Les antistreptolysines sont normales-
Le test de Waaler Rose toujours négatif - La phosphorémie sensiblement normale, cependant dans 4 cas, il existe une légère

augmentation ne

- dépassant jamais 65 mg °/₀₀
- calcémie toujours normale
- les protides totaux dans un seul cas sont augmentés (82)
- la calciurie est trouvée basse dans 3 cas.
- les phosphatases sont très augmentées dans un cas: 13,5 unités Bodanski (THIEFFRY - SORREL)
- dans 3 cas une légère acidose est retrouvée.

En fait, c'est de l'examen anatomopathologique des prélèvements biopsiques que l'on attend le plus de renseignements. Nous lui consacrerons un chapitre particulier.

HISTOPATHOLOGIE.

Les premiers cas étudiés ne donnèrent lieu à aucun prélèvement biopsique. Ce n'est qu'en 1951 que des prélèvements osseux sont examinés par Julien MARIE. Cette première investigation est décevante, puisque l'on ne relève alors aucune anomalie de l'os. Ni fibrose, ni angiomatose. Cependant, les examens histologiques de tissu rénal ont montré un aspect de glomérulonephrite chronique typique, sans aucun signe de nephrocalcinose. On rappelle que cette malade est morte à l'âge de 22 ans, d'une insuffisance rénale avec hypertension artérielle. Finalement, dans ce cas particulier, il n'existe aucune lésion osseuse histologique évidente.
On relève cependant une athéromatose artérielle diffuse importante. Est-elle primitive, à l'origine du développement de la nephropathie chronique hypertensive ? Rien ne permet de l'affirmer.

On possède, par ailleurs, 7 autres examens histologiques de prélèvements; ceux-ci pratiqués à chaque fois au sein des régions atteintes, révèlent d'une façon constante des anomalies vasculaires.
Les vaisseaux sont anormalement nombreux, et présentent des anomalies de leurs parois qui sont épaissies, la lumière étant rétrécie.
Ce sont les observations de THIEFFRY et Mademoiselle SORREL - DJERINE, JOSEPH, COLETTA, et surtout SCHURTLEFF, qui a pratiqué des prélévements systématiques chez tous les sujets atteints, de la même famille.

Chez l'enfant le plus jeune, il existe:

Sur les prélèvements biopsiques effectués au niveau des

poignets, une augmentation de vascularisation de la capsule dorsale du carpe, le cartilage des os du carpe et du radius paraissait normal.

Chez l'aînée :

La biopsie du poignet montra un "produit gluant" autour des tendons extenseurs. La synoviale paraissait enflammée et épaissie, les os du carpe présentaient des surfaces articulaires friables et grélées, on ne retrouvait plus aucun aspect articulaire normal. Par ailleurs, augmentation du liquide synovial.

Chez le père :

Les tendons extenseurs étaient déplacés et entourés par un tissu mou de prolifération. La capsule avait virtuellement disparu. Le radius était détruit dans sa partie distale. Les bases des métacarpiens ne présentaient pas leurs attaches ligamentaires habituelles, et étaient subluxées en avant, créant une pseudarthrose avec le radius.

Au total, sur toutes les biopsies effectuées, on conclut:

Au remaniement complet de la structure habituelle des régions osseuses en voie d'ostéolyse.

Sur le plan histologique, à"l'hypertrophie des vaisseaux sanguins dont les parois sont épaissies".

Il n'y a aucun infiltrat de cellules inflammatoires, aucun aspect nécrotique.

Il n'ya pas d'atrophie, ni de modification artériolaire dans le muscle.

Il n'existe aucune modification propre des cellules osseuses, ostéoblastes et ostéoclastes sont normaux.

Chez le père, on a retrouvé dans quelques régions de larges zones de tissu collagène contenant des flaques de tissu métachromatique (Mucopolysaccharides) - d'autres zones étaient bourrées de fibroblastes hyperplasiques.

SCHURTLEFF a également pratiqué un test à la tétracycline, dont les modalités sont les suivantes.

Chaque malade reçoit 250 mg d'oxytetracycline par voie orale, toutes les 6 heures durant les 24 heures précédant l'intervention.

On examine en microscopie, à la lumière ultra-violette, les fragments osseux prélevés.

Dans ces cas, la tétracycline est électivement retenue au niveau des os nouvellement formés.

L'Auteur conclut alors à la formation normale de l'os neuf.

Que faut-il penser de ces résultats qui finalement concordent tous sur un point:

La présence d'anomalies vasculaires. Dans l'état actuel des choses et en l'absence de nouveaux éléments, on ne peut que constater les faits.

EVOLUTION

Dans tous les cas, lente et progressive.

Il s'agit d'une ostéolyse évolutive aboutissant à des déformations des extrémités, s'accompagnant d'une gêne fonctionnelle plus ou moins importante. En fait, il s'agit là des formes avec destruction des Carpes et des Tarses, pour lesquelles d'ailleurs, il serait logique de s'attendre à une gêne fonctionnelle beaucoup plus marquée. Si l'on songe que des sujets privés de Carpes et de Tarses, parviennent cependant à conserver une fonction suffisante pour leur permettre la pratique d'occupations courantes.
En plus, la gravité de l'atteinte fonctionnelle est moindre dans les formes à début et à localisations exclusivement phalangiennes.
Cette évolution progressive présente des périodes de stabilisation, notamment au cours de la deuxième décennie.

Nous manquons de recul pour juger à plus long terme; il n'est pas exclu que des lésions apparamment stabilisées, ne reprennent un jour leur processus extensif.

Dans l'observation familiale de SCHURTLEFF:

Le père a présenté une "rémission" au cours de la deuxième décennie, mais au cours de la trentième année, le processus a redémarré, entraînant une destruction complète des Carpes et des Tarses, avec déformation importantes. Au début de la 4ième décade, les fonctions de ses mains étaient si réduites qu'il renonça à leur usage.

Le pronostic fonctionnel reste donc lié à la reprise plus ou moins importante du processus ostéolytique, après une période de stabilisation apparente.

Le pronostic vital est bon dans tous les cas avec atteintes isolées des phalanges; par contre, dans les cas avec atteintes des Carpes et des Tarses, il doit être réservé quand apparaissent des signes d'insuffisance rénale. La malade de Julien MARIE est décédée à l'âge de 22 ans, dans un tableau d'insuffisance rénale progressive avec hypertension artérielle.

L'évocation de ce cas nous amène tout naturellement à envisager le chapitre des formes cliniques.

FORMES CLINIQUES.

L'association fréquente d'un certain nombre de symptômes totalement indépendant du processus de lyse osseuse, nous amène à envisager l'isolement de formes particulières d'Acro-ostéolyse, en premier lieu, l'association.

Acro-ostéolyse atteinte rénale.

Elle est bien à part, puisque c'est le seul cas où le pronostic vital doit être réservé. Les différentes observations publiées depuis dix ans laissent d'ailleurs entrevoir que cette association, loin d'être fortuite, est certainement moins rare qu'on aurait pu le penser tout d'abord.
On trouve en effet:

- 2 cas avec néphropathie chronique et hypertension artérielle dont celui de Julien MARIE, que nous avons déjà mentionné, l'autre cas appartenant à DEROT.
- 2 cas avec hypertension artérielle et albuminurie.
- 1 cas avec albuminurie isolée, il s'agit de notre observation personnelle; la tension artérielle chez cet enfant a, jusqu'à présent, toujours été retrouvée normale.

Seule, l'évolution de la maladie chez ces malades qui restent sous contrôle médical, permettra de mieux préciser la place et la fréquence de l'insuffisance rénale dans ce syndrome.

Association Acro-osteolyse pied creux.

- On la retrouve dans 3 cas:

  Chez 2 malades de cette famille étudiée par THIEFFRY et Mademoiselle SORREL DEJERINE

  Chez le malade de DEROT.

Association Acro-ostéolyse - maladie de Dupuytren.

- Retrouvée dans 2 familles:

  Chez le père du malade de Julien MARIE.

  Chez le grand-père et le grand-oncle dans la famille étudiée par SCHURTLEFF.

Signalons encore les associations:

- A une débilité mentale dans deux cas.

- A un syndrome endocrinien complexe (LIEVRE).
Une intervention pratiquée à la suite d'une ventriculographie gazeuse, a révélé un kyste suprasellaire, dans ce cas particulier.

- Chez des sujets atteints, un certain degré d'hypertélorisme est retrouvé dans une proportion non négligeable.

- Un des enfants étudié par THIEFFRY présentait des troubles neurologiques:
  . réflexes rotuliens et Achilléens vifs
  . clonus des deux pieds
  . signe de Babinski bilatéral
  . troubles vaso-moteur

Enfin
  . un syndrome d'Ehlers-Daulos (NEWTON)
  . un nephron double (SCHURTLEFF)

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL.

Au tout début des symptômes, avant tout examen radiologique, le diagnostic de maladie de Still avait été évoqué chez notre malade. On peut encore discuter:

1/ La maladie de Besnier-Boeck-Schaumann et les hyperparathyroïdes.

peuvent présenter transitoirement des aspects radiologiques comparables à ceux que l'on trouve au tout début de l'Acro-ostéolyse primitive. En particulier, les aspects géodiques parfois décrits lors d'atteintes initiales des phalanges, dans cette dernière affection.

2/ La main en lorgnette de Pierre MARIE

a pu être confondue avec l'Acro-ostéolyse; en fait, il s'agit d'une désorbtion osseuse accompagnée de signes inflammatoires, bien différente.

3/ L'ostéolyse traumatique.

en général, reste localisée à l'atteinte du seul segment traumatisé; en fait:

Dans certains cas d'Acro-ostéolyse essentielle, le rapport avec un trauma n'est pas toujours facile à éliminer.

Ensuite, on a vu dans quelques lyses traumatiques le processus s'étendre du même côté, à d'autres segments osseux, et même se bilatéraliser d'une façon grossièrement symétrique. (C'est le cas du malade de SCHWARZELLER).

4/ Acropathie ulcéro-mutilante de Thevenard.

survient à un âge plus avancé (15-20 ans), est plus fréquente chez la femme, le début se faisant aux membres inférieurs, ne s'étendant que très rarement aux membres supérieurs.

Surtout, il existe des troubles de la sensilité superficielle et des troubles trophiques des parties molles (à type de maux perforants plantaires).

Les vérifications anatomiques pratiquées ont montré des lésions dégénératives des ganglions spinaux:

- racines postérieures
- troncs nerveux périphériques

L'association à une spina-bifida est fréquente.

5/ L'ostéolyse syringomyélique.

reste localisée aux membres supérieurs.

6/ Lyses de la lèpre.

Il s'agit d'altérations neurotrophiques rentrant dans un tout autre contexte.

7/ Les maladies de Kienbök et de Kohler.

Il s'agit également d'ostéonécroses aseptiques, mais portant sur le semi-lunaire pour la maladie de Kienbök, et la tête du 2ème métacarpien, dans la maladie de Kohler. Il n'y a aucun caractère héréditaire, et la récupération fonctionnelle est correcte si des mesures orthopédiques sont précocement instituées.

8/ La maladie de Raynaud.

Il s'agit de crises ischémiques par vaso-constriction transitoire des extrémités, aboutissant parfois, à une discrète gangrène symétrique des extrémités.

La radiographie révèle une atrophie osseuse, avec parfois ostéolyse des phalangettes, en fin d'évolution.

9/ Rhumatismes chroniques.

Au tout début de l'Acro-ostéolyse, l'aspect des déformations (tumeur dorsale du Carpe) peut faire évoquer une maladie de Still.

On peut voir des anomalies osseuses avec résorptions dans les rhumatismes chroniques. Mais ici, les tests inflammatoires sont positifs, l'évolution est différente.

Cependant, il existe des cas d'Acro-ostéolyse présentant des anomalies plus ou moins proches de celles retrouvées dans ces affections.

- Ainsi, dans une observation de HOZAY, on trouve une ulcération plantaire très douloureuse, guérissant en un mois.

- Une ichtyose quadrillée dans deux cas, avec anomalies multiples du visage et des téguments.

- Un signe de Babinski dans une observation de THIEFFRY.

- Un syndrome endocrinien complexe avec kyste supra-sellaire et méningite séreuse (LIEVRE).

PHYSIOPATHOLOGIE.

Toutes les hypothèses émises jusqu'à ce jour, ne font finalement, que refléter l'incertitude devant laquelle nous nous trouvons.

Depuis une trentaine d'années, les hypothèses émises sont les suivantes:

Tout d'abord, celle d'un trouble métabolique à l'origine des faits observés, a été rejetée, devant l'absence d'anomalies biologiques; et c'est finalement à la lumière bien ténue des résultats des prélèvements biopsiques, que se font timidement jour des tentatives d'interprétations.

Déjà, en 1937, FROELICH et CORRET pensent que le système nerveux sympathique serait à l'origine des lésions observées. Ils rappellent que LERICHE a démontré le rôle déclenchant du sympathique dans l'apparition de réactions vaso-motrices hyperhémiques, capable de léser la substance osseuse, à la suite d'un traumatisme même minime.
En fait, ce trauma évoqué n'est retrouvé qu'une fois sur les 25 cas publiés, et, en plus, on assiste à une extension, non seulement du côté traumatisé, mais aussi de l'autre côté.

DEROT et Coll. pensent que leur cas d'Acro-ostéolyse associé à : pieds creux, scoliose, strabisme, relève d'une dystonie musculaire; cependant, aucune atteinte neurologique n'a pu être retrouvée à l'origine.

LIEVRE, dans son cas particulier, associant Acro-ostéolyse et syndrome endocrinien complexe, rejette l'hypothèse d'une ostéolyse post-traumatique, et pense que peut-être, la lésion nerveuse centrale (kyste suprasellaire) est à l'origine des deux syndromes.

En fait, il semble beaucoup plus ici s'agir d'une association fortuite. La déminéralisation n'étant qu'une atteinte mineure du processus de nature inconnue, frappant les extrémités.

BOLGERT, à propos d'un cas chez l'adulte associé à un psoriasis, penche en faveur de l'intervention du système nerveux central.

Actuellement, on retient la part importante que semble jouer l'hérédité dans l'apparition du syndrome au sein d'une famille.
Hérédité récessive autosomique probable dans les cas de JOSEPH et HOZAY.
Maladie à caractère autosomique dominant dans les observations de THIEFFRY, MAROTEAUX, COLETTA et SCHURTLEFF. Les garçons et les filles sont touchés dans les générations successives. Le fait que les signes cliniques n'apparaissent pas à la naissance, mais après quelques années, est bien particulier à ce syndrome.

La variété des aspects cliniques rencontrés dans une même famille (comme dans l'observation de SCHURTLEFF) chez les différents membres, ne permet d'isoler le syndrome qu'en cas d'ostéolyse effective. La présence de maladies de Dupuytren retrouvée avec une fréquence anormale chez d'autres membres de la même fratrie, fait soulever l'hypothèse de formes atténuées sans manifestations osseuses.

Au total, le mécanisme pathogénique initial reste inconnu. Il serait précieux de savoir si les lésions vasculaires presque toujours retrouvées, précèdent l'ostéolyse, ou si, finalement, elles ne sont que contemporaines du processus de lyse osseuse.

Une attitude thérapeutique logique pourrait alors en être déduite, visant à freiner la vaso-dilatation et la circulation sanguine dans toutes les régions atteintes, au cas où les troubles vasculaires seraient le mécanisme primitif causal de l'affection.

On retiendra les conclusions de JOSEPH portant sur un de ses malades :

" La malformation vasculaire a un aspect véritablement tumoral, l'ensemble histologique est en faveur d'un hamartome vasculo-conjonctif ".

Trouble essentiel ou secondaire ?

Et devant cette dernière hypothèse, on pense à l'existence d'une hypothétique lésion nerveuse sympathique, ou même centrale.

CONCLUSION.

Nous avons présenté un nouveau cas d'Acro-ostéolyse essentielle de l'enfant.

Chez ce sujet âgé de 1 an, les premières lésions sont apparues au niveau du carpe.

Elles se sont rapidement bilatéralisées, puis étendues au tarse gauche.

Au cours de l'évolution, une albuminurie discrète et transitoire a été retrouvée.

Parmi les 25 cas d'Acro-ostéolyse essentielle de l'enfant, publiés jusqu'à ce jour, 11 cas se rapprochent plus particulièrement du nôtre; ce sont ceux de : Julien MARIE, NEYROND, FROELICH, THIEFFRY (4), DEROT et SCHURTLEFF.

Dans 4 de ces observations existent des signes d'atteinte rénale :

- Albuminurie.
- Hypertension artérielle.
- Une néphrite chronique de développement progressif est apparue chez deux de ces malades. L'évolution s'est faite vers la mort dans l'un de ces cas.

EN RESUME :

Il semble que l'on puisse isoler dans le cadre de l'Acro-ostéolyse essentielle de l'enfant, une forme particulière qui associe :

- Un début très précoce chez l'enfant jeune (avant 5 ans)
- Un caractère familial héréditaire retrouvé dans plus de la moitié des cas.
- Un point de départ carpien, avec extension rapide au côté opposé, puis au tarse.
- Parfois une atteinte rénale avec hypertension artérielle.

Quant au pronostic, il est toujours réservé du point de vue fonctionnel.

Du point de vue vital il reste bon, hormis les cas où une insuffisance rénale est associée à la maladie.

Vu, le Président de Thèse :

Professeur JULIEN-MARIE

Vu, le Doyen de la Faculté :

Professeur G. BROUET

Vu, et permis d'imprimer :

Le Recteur de l'Académie de Paris

Jean ROCHE

BIBLIOGRAPHIE.

- BEBE.

  Ostéopathies et nephropathies, étude de leurs rapports
  Thèse Paris 1962.

- BLOCH Michel, BRIZARD J.

  L'Acro-ostéolyse -
  Rev. Prat. Paris 1960 - 10 - 2059 - 2064.

- CADET M.

  Ostéolyse des épiphyses -
  Bull. off. Soc-Fr. elect-radiologie 1936, 45 - 437 -438

- COLETTA A., CATALANOT D., SCHETTMI F.

  L'ostéolyse essentielle congénitale -
  Pediatra 1959, 67 - 667 - 684.

- DEROT M., RATHERY M., ROSSELING, CATELIN C.

  Acro-ostéolyse du carpe, pied creux, scoliose et strabisme chez une jeune fille atteinte d'une insuffisance rénale -
  Bull. Men. Soc. Med. Hôp. Paris 1961 - 77.

- FROELICH - CORRET.

  Ostéolyse du carpe -
  Rev. Med. Nancy 1937 - 65 - 696 - 699.

- GORHAM.

  Disappearing bones - A rare form of massive ostéolysis -
  Amér. J. Med. - 17 - 674 - 682 - 1954.

- HOZAY J.

  Sur une dystrophie familiale particulière -
  Rev. Neuro. 1953 - 89 - 245 - 258.

- JOSEPH R., NEZELOF, GUEROT, JOB JC.

Acro-ostéolyse idiopathique familiale. Renseignements fournis par la biopsie.
Ann. Pediatrie 1959 - 6 - 82 - 89.

- LIEVRE JA., GAMA G.

L'Acro-ostéolyse -
Bull. Med. Soc. Med. Hôp. Paris 1957 - 73 - 109 - 129.

- MARIE J.,SALET J., LEVEQUE B., SAUVEGRAIN J.

Syndrome ostéodystrophique de nature congénitale probable
Presse médicale - 1956 - 64 - 94 - 2173 - 2176.

- MAROTEAUX P.

Journées Pédiatriques 1960 - 155 - 160.

- NEYROND M., BAUMGARTNER J., LENOIR A.

Un cas d'ostéolyse essentielle -
Helv. Paedriat. Acta - 1950 - 11 - 155 - 161.

- NEWTON Th., CARPENTIER.

Ehlers-Danlos, syndrome with Acro-ostéolysis -
Brit. J. Radiology - 1959 - 32 - n° 383 - 739 - 743.

- NICOLLE M.H.L.

Les cellulo-radiculopathies dégénératives -
Thèse 1961 - Paris.

- SCHENETTEN M.

Akroostéolyse und Trommelhegelfinger in Kindesalt -
Fortschr. Röntgenstr - 1956 - 85 - 255 - 256.

SCHURTLEFF DB., SPARKES R., CLAWSON K., GUNTHEROTH W., MATTET K.

Hereditary ostéolysis with hypertension and nephropathy -
Jamer. med. ass. 1964 - 188 - 363 - 368.

- SORREL-DEJERINE J.

A propos d'un cas d'ostéolyse essentielle et familiale chez un enfant.
Thèse Paris 1954.

- THIEFFRY S., SORREL-DEJERINE.

Forme spéciale d'ostéolyse héréditaire et familiale à stabilisation spontanée, survenant dans l'enfance.
Presse médicale - 1958 - 66 - 1858 - 1861.

EDITIONS A.G.E.M.P.
8 RUE DANTE
- PARIS V° -
ODÉ 58-90